

Klinisk Genetik og Screenings-udvalg: Årsberetning for 2015-2016

Udvalgsmedlemmer:

Marianne Skov (2013), FAS, mskov@dadlnet.dk

Kurt Kristensen (2011), FAS, kurtkris@rm.dk

Lise Aksglæde (2012), FAYL, laksglaede@hotmail.com

Stense Farholt (2015) FAS, Stense.Farholt@skejby.rm.dk

Allan Lund (2013), FAS, allan.meldgaard.lund@regionh.dk

Associerede til udvalget

David Hougaard, FAS, dh@ssi.dk

Bent Nørgaard-Petersen, FAS, bnp@ssi.dk

Udvalgets aktiviteter i året 2015-2016:

I perioden har vi fortsat overvåget effekten af de anbefalinger vedr. neonatal screening, som blev udmeldt fra Sundhedsstyrelsen og implementeret med virkning fra 020209. Screeningen har forløbet stort set uproblematisk. Falsk positiv raten for den udvidede screening (dvs excl PKU, hypothyreose, og CAH) er fortsat lav og på et niveau som tidligere (dvs. aktuelt 0,0358 %). Der er en ophobning af falsk positive i forhold til diagnosen karnitin transporter defekt, og der arbejdes på at ændre screeningsalgoritmen på Færøerne, hvor karnitin transporter defekt er hyppig. Lykkes dette kan cut-off i Danmark ændres, så vi får færre falsk positive. Sandt positiv raten er på 0,02% svt 1:4200 for sygdomme i den udvidede screening, og positiv prædiktiv værdi ligger på knapt 50%. Der er aktuelt screenet knapt 800.000 nyfødte. Indførelsen af screening for biotinidasedefekt, tyrosinæmi, isovalerianacidæmi har forløbet uden problemer. Vedr. screening for adrenogenitalt syndrom har der – som ventet – været en del falsk positive hos præmature. Der har været to falsk negative for CAH, og screeningsalgoritmen er tilpasset dette. Logistikken, herunder i forbindelse med forsendelse af prøver, som tidligere var et problem, fungerer nu OK. Det skal dog igen pointeres, at filterpapirblodprøverne og de efterfølgende udredningsprøver skal fremsendes snarest og opfattes som akutte med mindre andet er aftalt med Center for Medfødte Stofskiftesygdomme (CMS).

Som nævnt i tidligere årsberetning savner organisationen for neonatal screening for hypothyreose og tildels CAH en overordnet struktur. Vi har således kun meget begrænsede data om, hvordan det går disse børn på langt sigt, da tilbagemeldinger til den centrale screeningsinstans (SSI) generelt mangler. Der mangler således en central klinisk koordination og opfølgning således, som man har det for PKU og andre medfødte stofskiftesygdomme, og hvis vigtighed er pointeret i neonatal screeningsrapporten fra Sundhedsstyrelsen. Udvalget er nu færdig med en skabelon for hypothyreose, bla et opdateret spørgeskema og en kvalitetsdatabase, for tilbagemelding til SSI og DPS udvalget. For CAH ligger en skabelon ikke klar endnu, men afdeling GR, RH (Katarina Main) har sagt ja til at koordinere en indsats for CAH screeningen fra 1/9-2016.

Det var for udvalget en stor succes, at neonatal screening for CF blev godkendt og nu starter 1/5-2016. Der er sendt informationsbreve udfærdiget med hjælp af DPS udvalget ud til fødesteder, klinisk genetiske afdelinger og børneafdelinger. For logistik etc. henvises til dette brev samt

tidligere årsberetninger.

SCID har fortsat været diskuteret som ny kandidat til at indgå i rutinescreeningen. Udvalget har revurderet og tilrettet den kliniske vurdering af screeningspotentialet udfærdiget af KMT-teamet på RH, og der er udfærdiget screeningsalgoritme. En anmodning til SST om at indføre rutinemæssig screening for SCID er herefter blevet indsendt af udvalget. Der er berammet møde med SST i juni måned om de næste skridt.

Udvalget har derudover diskuteret indikationen for yderligere inklusion af sygdomme i screeningspanelet, herunder seglcelleanæmi, visse lysosomale ophobningssygdomme og homocystinuri – der pågår en udredning af dette.

Uddannelsesmæssigt er udvalget fortsat involveret ved undervisningen på U-kursus for klinisk genetik, neuropædiatri og pædiatrisk nefro-urologi.

På Klinisk Genetik og Screening-udvalgets vegne

Allan Meldgaard Lund
Formand for DPS udvalg for Klinisk Genetik og Screening

Underskrevet udvalgsformanden

Dato